

# Síndrome asociado a SATB2

Otros nombres: *Síndrome de Glass, delección/microdelección/mutación 2q33.1*

PARA PROFESIONALES MÉDICOS Y CLÍNICOS

## Características

- Trastornos significativos del neurodesarrollo en todas las personas afectadas, que pueden incluir: hipotonía infantil y dificultades de alimentación, retraso global del desarrollo que incluye retraso grave del habla (apraxia del habla, comúnmente ausencia del habla), retraso motor grueso y fino (dispraxia del desarrollo), retraso cognitivo.
- Problemas de comportamiento: tendencias autistas, hiperactividad, trastornos del sueño, agresividad, frustración debido a la falta de comunicación.
- Anomalías del paladar: paladar hendido, úvula bífida o paladar de arco alto.
- Anomalías dentales: incisivos superiores prominentes, otras anomalías.

*Graves anomalías en el habla y el lenguaje*

*Anormalidades del paladar*

*Anomalías de los dientes*

*Problemas de comportamiento con o sin anomalías óseas o cerebrales*

*Aparición antes de los 2 años*

Sistema	Evaluaciones y tratamientos iniciales recomendados
Genético	<b>Inicial:</b> Secuenciación <i>SATB2</i> con análisis de delección/duplicación/array CGH. <b>Tratamiento:</b> Proporcionar asesoramiento genético.
Neurológico	<b>Inicial:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Considere resonancia magnética y el EEG cerebrales al inicio si se presentan convulsiones.</li><li>• Evaluación de fisioterapia.</li><li>• Evaluación de terapia ocupacional.</li><li>• Considere la referencia de rehabilitación.</li></ul> <b>Tratamiento:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Trate las convulsiones, si se presentan, referir a neurocirugía si hay ventrículos agrandados.</li><li>• Terapias físicas y ocupacionales.</li><li>• Ayudas ortopédicas o mecánicas.</li></ul>
Psicológico y Psiquiátrico	<b>Inicial:</b> Evaluación del desarrollo, evaluación neuropsicológica. <b>Tratamiento:</b> Trate los problemas de comportamiento si es necesario.
Habla y Lenguaje	<b>Inicial:</b> Evaluación del habla y lenguaje. <b>Tratamiento:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Terapia intensiva del habla y del lenguaje con sesiones frecuentes y muy estructuradas dirigidas a la apraxia del habla.</li><li>• Dispositivos de comunicación alternativos y aumentativos.</li></ul>
Craneofacial	<b>Inicial:</b> Evaluar el paladar hendido/paladar hendido submucoso. <b>Tratamiento:</b> Reparación del paladar hendido/paladar hendido submucoso.
Gastrointestinal	<b>Inicial:</b> Evaluar la alimentación. <b>Tratamiento:</b> Boquillas/botellas especiales para el paladar hendido, educación alimentaria.
Musculo-esquelético	<b>Inicial:</b> <ul style="list-style-type: none"><li>• Considere la evaluación de la mineralización ósea (densidad ósea), a partir de los 5 años o antes, si está indicado (fracturas).</li><li>• Considere referir a ortopedia.</li></ul> <b>Tratamiento:</b> Optimizar la mineralización ósea según sea necesario.
Dental	<b>Inicial:</b> Evaluación dental. <b>Tratamiento:</b> Control dental/ortodóntico, considere referir a un centro especializado.
Oftalmología	<b>Inicial:</b> Examen de oftalmología. <b>Tratamiento:</b> Corrección de errores de refracción/cirugía de estrabismo.

## Diagnóstico

Establecido en un probando por detección de algo de lo siguiente:

- variante patógena de *SATB2* intragénica heterocigota.
- delección heterocigótica no recurrente en 2q33.1 que incluye *SATB2*.
- delección intragénica o duplicación de *SATB2* detectable mediante análisis de microarrays cromosómicos (CMA).
- translocación cromosómica con un punto de corte 2q33.1 que interrumpe *SATB2*.

Los enfoques de pruebas genéticas moleculares pueden incluir una combinación de CMA, un panel de múltiples genes, secuenciación completa del genoma y matriz de exoma.

## Fuentes

Para obtener información médica y científica adicional, así como información de registro, visite [www.satb2gene.com](http://www.satb2gene.com).

Para obtener más información acerca de SATB2 Gene Foundation, visite [www.satb2gene.org](http://www.satb2gene.org).

Grupo cerrado de Facebook para que se comuniquen las familias, buscar "Síndrome SATB2 (2q33.1)".

### Fuentes Adicionales:

Síndrome asociado a *SATB2* - GeneReviews®: [www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/books/NBK458647)

Historia natural del síndrome asociado a *SATB2*: [www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146](http://www.ncbi.nlm.nih.gov/pubmed/29436146)

